



## MRD29 syndroom

### Wat is het MRD29 syndroom?

Het MRD29 syndroom is een syndroom waarbij kinderen of volwassenen een ontwikkelingsachterstand hebben vooral op gebied van spraaktaal ontwikkeling al dan niet in combinatie met autistiforme kenmerken.

### Hoe wordt het MRD29 syndroom ook wel genoemd?

De letters MR in MRD29 syndroom staan voor mentale retardatie, de medische woorden voor een ontwikkelingsachterstand. De D staat voor Dominant wat aangeeft dat een foutje op een van de twee chromosomen al voldoende is om dit syndroom te krijgen. Het getal 29 geeft aan dat dit het 29<sup>e</sup> MRD syndroom is die beschreven is.

Inmiddels zijn er meer dan 50 MRD syndromen ontdekt. Tegenwoordig krijgen niet alle nieuw ontdekte syndromen meer een nieuw nummer. Syndromen krijgen vaak weer een naam, bijvoorbeeld de naam van de dokter die het syndroom ontdekt heeft of de naam van een patiënt die dit syndroom heeft. Patiënten en dokters blijken dit toch fijner te vinden dan een hele lange lijst met MRD-syndromen. MRD29-syndroom heeft anno 2019 nog geen andere naam gekregen.

#### *SETBP1-syndroom*

Er zijn ook mensen die het syndroom noemen naar de plaats in het erfelijk materiaal waar een fout gevonden wordt. Kinderen met het MRD29-syndroom hebben een fout in het SETBP1-gen, vandaar dat het ook wel SETBP1-syndroom wordt genoemd.

#### *Schinzel-Giedeon syndroom*

Een fout in het SETBP1-gen kan ook een ander syndroom veroorzaken namelijk het Schinzel-Giedeon syndroom. Bij kinderen met MRD29 is er sprake van een fout in het SETBP1-gen waardoor een belangrijk eiwit zijn werk niet goed kan. Dit wordt ook wel loss of function genoemd. Bij kinderen met het Schinzel-Giedeon syndroom werkt hetzelfde eiwit als gevolg van een ander type fout juist te hard. Dit wordt een gain of function genoemd. Daarom zijn dit twee verschillende syndromen die beide veroorzaakt kunnen worden door een fout in het zelfde SETBP1-gen.

### Hoe vaak komt het MRD29 syndroom voor?

Het MRD29 syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak MRD29 syndroom voorkomt.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het MRD29 syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is.

Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Dan zal ook pas duidelijk worden hoe vaak dit syndroom voorkomt bij kinderen en volwassenen.

### Bij wie komt het MRD29 syndroom voor?

Het MRD29 syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het MRD 29 syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het MRD29 syndroom krijgen.

### Waar wordt het MRD29 syndroom door veroorzaakt?

*Fout in erfelijk materiaal*



Het MRD29 syndroom wordt veroorzaakt door een fout op een stukje erfelijk materiaal (DNA) op het 18e-chromosoom. De plaats van dit fout wordt het SETBP1-gen genoemd.

### *Autosomaal dominant*

Het MRD29 syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant fout. Dit houdt in dat een fout op een van de twee chromosomen 18 die een kind heeft in het SETBP1-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief fout waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 18 op precies dezelfde plek een fout bevatten.

### *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij een groot deel van de kinderen met het MRD29-syndroom is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders. Dit wordt ook wel de novo genoemd, wat nieuw bij het kind ontstaan betekent.

### *Geërfd van een ouder*

Een ander deel van de kinderen heeft het foutje in het SETBP1-gen geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in het SETBP1-gen heeft. Soms was dit al bekend, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer bij het kind de diagnose gesteld wordt. Een klein deel van de kinderen heeft de fout in het DNA geërfd van een ouder zonder dat deze ouder zelf het MRD29 syndroom heeft. Deze ouder blijkt dan de fout in het stukje DNA van het SETBP1-gen alleen in de eicellen (in geval van de moeder) of de in de zaadcellen (in geval van de vader te hebben). Andere lichaamcellen van de ouder bevatten deze fout niet, waardoor de ouder zelf geen last heeft van het MRD29-syndroom. Dit wordt mosaïsme genoemd.

### *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit heet SET-binding protein 1, ook wel afgekort als SETBP1-eiwit. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het starten van het aflezen van het DNA waardoor eiwitten aangemaakt worden die belangrijk zijn voor de aanleg en een goede werking van de hersenen. Kinderen met het MRD29-syndroom hebben een tekort aan SETBP1-eiwit, terwijl kinderen met Schinzel-Giedeon syndroom juist een te veel aan dit eiwit hebben. Door het tekort aan dit eiwit worden de hersenen minder efficiënt aangelegd waardoor de hersencellen minder goed met elkaar kunnen samenwerken. Dit zorgt voor een trager verlopende ontwikkeling.

## **Wat zijn de symptomen van het MRD29-syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen of volwassenen met het MRD29-syndroom hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.

### *Lage spierspanning*

Jonge kinderen met het MRD29syndroom zijn vaak slapper in hun spieren. Door de lagere spierspanning kunnen gewrichten gemakkelijk overstrekt worden. Ook hebben kinderen hierdoor vaak platvoeten. Door de lagere spierspanning kost het jongere kinderen meer tijd en moeite om hun hoofd overeind te houden.

### *Ontwikkelingsachterstand*



Kinderen met het MRD29-syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren om zelfstandig te kunnen lopen zonder steun. Het lopen gaat vaak houderiger, kinderen vallen gemakkelijker dan andere kinderen.

Kinderen met deze aandoening hebben vaak ook moeite met het leren van tekenen, plakken, knippen en schrijven. Zij zijn vaak wat onhandig hierin. Deze onhandigheid wordt ook wel dyspraxie genoemd.

### *Problemen met praten*

Voor kinderen met het MRD29-syndroom is het moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Een deel van de kinderen heeft op oudere leeftijd een beperkte woordenschat en vindt het lastig om goedlopende zinnen te maken. De zinnen die ze maken zijn vaak kort en bevatten weinig woorden. Voor een ander deel van kinderen is het te moeilijk om te leren praten. Door de lagere spierspanning in het gezicht, is het voor kinderen met dit syndroom ook lastiger om woorden op de juiste manier uit te spreken. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

### *Problemen met leren*

Kinderen met het MRD29-syndroom hebben vaak problemen met leren. De problemen met leren kunnen variëren van licht tot heel ernstig. Er zijn ook kinderen die niet leerbaar zijn. Het IQ van de kinderen die tot nu toe bekend zijn met dit syndroom ligt tussen de 30 en 76. Het is goed mogelijk dat er in de toekomst kinderen ontdekt worden die een hogere IQ hebben.

### *Stereotypieën*

Veel kinderen met dit syndroom maken graag bewegingen met hun armen en hun handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen over de borst heen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen.

### *ADHD*

AD(H)D komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Kinderen hebben moeite om langer ergens de aandacht bij te houden. Ze spelen maar kort met een bepaalde speelgoed en dan weer met een ander stukje speelgoed. Kinderen zijn snel afgeleid door een geluid of een beweging in de kamer.

Kinderen kunnen moeite hebben met stil zitten en bewegen het liefst de hele dag. Op school hebben kinderen moeite langer tijd hun aandacht bij het schoolwerk te houden.

### *Autistiforme kenmerken*

Kinderen met een MRD29-syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Kinderen zijn vaak op zichzelf en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact vinden kinderen vaak moeilijk.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Zij vinden het lastig wanneer hiervan wordt afgeweken. Onverwachte gebeurtenissen zijn vaak moeilijk voor kinderen. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan.

Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken. Ander speelgoed vinden zij niet interessant.



## *Angst*

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijker last van angsten. Bijvoorbeeld angst om alleen zonder de ouders te zijn, angst voor het donker of angst voor onbekende en vreemde situaties.

## *Epilepsie*

Een klein deel van de kinderen heeft last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen. Ook komen koortsstuipen vaker voor bij kinderen met het MRD29-syndroom.

## *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Veel kinderen vinden het lastig om in de avond in slaap te vallen. Kinderen kunnen licht slapen en gemakkelijk wakker worden door geluiden in de omgeving. Sommige kinderen worden heel vroeg wakker. Slaapproblemen kunnen het gevolg zijn van epilepsie tijdens de nacht.

## *Uiterlijke kenmerken*

Bij veel syndromen hebben kinderen veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met het MRD29syndroom hebben vaak een lang en smal hoofd die aan de achterkant meer afgeplat is. De ogen kunnen wat verder uit elkaar staan dan gebruikelijk en in de richting van de oren een klein beetje naar beneden toe lopen. De wenkbrauwen kunnen breed zijn, de rechter en linker wenkbrauw kunnen in elkaar overlopen. Soms hangen de oogleden een beetje, dit wordt ptosis genoemd. De neuspunt is vaak stevig. De bovenlip is vaak dunner dan de onderlip. Het gehemelte is vaak hoog en smal. De kin steekt vaak naar voren toe. De oren kunnen wat lager op het hoofd staan. Deze uiterlijke kenmerken kunnen erg variëren van kind tot kind.

## *Open mond*

Kinderen met dit syndroom hebben de neiging om door hun mond te ademen in plaats van door hun neus. Dit komt door zwakte van de spieren in het gezicht waardoor kinderen meer moeite moeten doen om hun mond dicht te houden. Wanneer ze hier niet aan denken, dan valt hun mond open.

## *Reflux*

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedslertjes.

## *Kwijlen*

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.



## *Overgewicht*

Kinderen met het MRD29-syndroom ontwikkelen gemakkelijker overgewicht vanaf de tienerleeftijd.

## *Problemen met zien*

Een deel van de kinderen met dit syndroom is verziend. Zij hebben een bril nodig om goed te kunnen zien. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

## *Problemen met horen*

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom is slechthorend doordat de gehoorzenuw minder goed werkt dan gebruikelijk.

## *Huid*

Een klein deel van de kinderen heeft meerdere licht bruine vlekken op de huid. Dit wordt café-au-lait vlekken genoemd. Kinderen hebben hier zelf geen last van. Ook hebben kinderen met dit syndroom vaak meerdere moedervlekken op de huid. Ook de kunnen kinderen meer beharing op de huid hebben dan gebruikelijk. Dit wordt hirsutisme genoemd.

## *Gebit*

Vaak staan de tanden niet netjes naast elkaar, maar meer scheef geplaatst in de mond.

## *Niet ingedaalde balletjes*

Bij een deel van de jongens met dit syndroom zijn de zaadballen niet ingedaald in de balzak.

## *Verstopping*

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen. Dit kan buikpijnklachten geven.

## *Zindelijkheid*

De meeste kinderen met dit syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

## *Holle rug*

Een deel van de kinderen krijgt tijdens de tienerleeftijd een holle rug waardoor de buik meer naar voren komt te staan. Dit wordt ook wel toegenomen lumbale lordose genoemd. Deze toegenomen holling is vaak het gevolg van een lage spierspanning. De toegenomen holling kan zorgen voor rugpijnklachten.

## **Hoe wordt de diagnose MRD29-syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Vaak zal aanvullend onderzoek nodig zijn om aan de diagnose MRD29 syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met MRD29 syndroom geen bijzonderheden gevonden.



## *Genetisch onderzoek*

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 18e-chromosoom in het SETBP1-gen. Soms wordt met Array onderzoek van alle chromosomen opgespoord dat kinderen een stukje van chromosoom 18 missen waarop het SETBP1-gen ligt en wordt op deze manier de diagnose gesteld.

Tegenwoordig zal de diagnose vaak gesteld worden door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

## *MRI-scan*

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Vaak worden bij kinderen met dit syndroom geen afwijkingen gezien op de MRI-scan van de hersenen. Soms zijn kleine witte vlekjes te zien in de hersenen.

## *Stofwisselingsonderzoek*

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het MRD-29 syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

## *Oogarts*

De oogarts kan beoordelen of er aanwijzingen zijn voor verziendheid of scheelzien.

## *KNO-arts*

De KNO-arts kan beoordelen of er aanwijzingen zijn voor gehoorverlies.

## **Hoe wordt het MRD29-syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het MRD29-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om het kind en ouders zo goed mogelijk mee te leren om gaan met de gevolgen die dit syndroom heeft en de ontwikkeling van het kind zo goed mogelijk te stimuleren.

## *Bril*

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Om een lui oog te voorkomen als gevolg van scheelzien, kan het op jonge leeftijd nodig zijn om een oog tijdelijk af te plakken.

## *Gehoorapparaat*

Een deel van de kinderen heeft baat bij een gehoorapparaat om beter te kunnen horen.

## *Fysiotherapie*

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt. In geval van toename van holling van de rug is het goed om de buik-en rugspieren extra te trainen.

## *Logopedie*

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen (special need speen)



waardoor het drinken uit de fles beter verloopt. Moeders kunnen borstvoeding kolven, zodat kinderen op deze manier toch borstvoeding als voeding kunnen krijgen via de fles. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

## *Ergotherapie*

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

## *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

## *School*

De meeste kinderen met het MRD29 syndroom hebben problemen met leren. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen, al dan niet met extra begeleiding. De meeste kinderen gaan naar speciaal onderwijs van cluster 2,3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.

## *Orthopedagoog*

Een orthopedagoog kan adviezen geven hoe kinderen kunnen leren om beter contact te maken met anderen en hoe zij beter tegen veranderingen kunnen.

## *Kinder- en jeugdpsychiater*

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD of autisme. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

## *Behandeling epilepsie*

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn voor de behandeling van epilepsie bij kinderen met dit syndroom. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®), lamotrigine (Lamictal®), oxcarbazepine (Trileptal®) en zonisamide (Zonegran®).

## *Slaap*

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan



ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.

## *Reflux*

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine, omeprazol of esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

## *Kwijlen*

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan moderne halsdoekjes die kwijl kunnen opvangen, zodat de kleding niet vies en nat wordt.

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

## *Verstopping van de darmen*

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

## *Tandarts*

Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

Soms is een behandeling door de orthodontist nodig om te zorgen dat de tanden en kiezen weer recht in het gebit komen te staan.

## *Begeleiding*

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan waarschijnlijk verwacht was.

## *Contact met andere ouders*





Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het MRD29-syndroom.

## **Wat is de prognose van het MRD29-syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het MRD29syndroom, gaan in hun eigen tempo vooruit in hun ontwikkeling. Een deel van de volwassenen kan zelfstandig functioneren. Een ander deel van de volwassenen heeft in meer of mindere mate de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren in het dagelijks leven.

### *Volwassenen*

Omdat deze aandoening nog maar sinds 2011 bekend is als aandoening, is er niet heel veel bekend over volwassenen met deze aandoening. Het valt dus lastig aan te geven wat het hebben van het MRD29 syndroom voor de toekomst betekent.

### *Suikerziekte*

Volwassenen met overgewicht als gevolg van dit syndroom hebben een verhoogde kans om suikerziekte te krijgen.

### *Levensverwachting*

Waarschijnlijk is de levensverwachting van kinderen met het MRD29 syndroom niet veel anders dan van kinderen zonder dit syndroom. Een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie zou van invloed kunnen zijn op de levensverwachting.

### *Kinderen*

Volwassenen met het MRD29-syndroom kunnen kinderen krijgen. Het is niet bekend of het hebben van dit syndroom van invloed is op de vruchtbaarheid. Deze kinderen hebben zelf 50% kans om zelf ook het MRD29-syndroom te krijgen. Of deze kinderen evenveel, meer of minder klachten zullen hebben als de ouder valt van te voren niet te voorspellen.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het MRD29-syndroom te krijgen?**

Het MRD29-syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 18<sup>e</sup> chromosoom. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben daarom een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het MRD29 syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen indien een van de ouders het foutje in een eicel of zaadcel heeft zitten zonder dat dit foutje ergens anders in de lichaamscellen voorkomt. De kans hierop is heel klein, ongeveer 1-2%.

Wanneer een van de ouders zelf het MRD29-syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf dit syndroom te krijgen. Broertjes en zusjes kunnen dezelfde klachten krijgen, maar ook andere klachten. Zij kunnen evenveel, meer of minder klachten hebben. Dat valt van te voren niet goed te voorspellen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

### *Prenatale diagnostiek*

Het is mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest in de 12<sup>e</sup> zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16<sup>e</sup> zwangerschapsweek. Zo kan gekeken worden of dit kindje ook het MRD29-syndroom



heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie). Meer informatie over prenatale diagnostiek kunt u vinden op de website: [www.npdn.nl](http://www.npdn.nl).

## Links

[www.setbp1.org](http://www.setbp1.org)

(Engelstalige website met informatie over SETBP1)

<https://nl-nl.facebook.com/SETBP1/>

(facebook site over SETBP1)

## Referenties

1. Refining analyses of copy number variation identifies specific genes associated with developmental delay. Coe BP, Witherspoon K, Rosenfeld JA, van Bon BW, Vulto-van Silfhout AT, Bosco P, Friend KL, Baker C, Buono S, Vissers LE, Schuurs-Hoeijmakers JH, Hoischen A, Pfundt R, Krumm N, Carvill GL, Li D, Amaral D, Brown N, Lockhart PJ, Scheffer IE, Alberti A, Shaw M, Pettinato R, Tervo R, de Leeuw N, Reijnders MR, Torchia BS, Peeters H, O'Roak BJ, Fichera M, Hehir-Kwa JY, Shendure J, Mefford HC, Haan E, Géczy J, de Vries BB, Romano C, Eichler EE. *Nat Genet.* 2014;46:1063-71.

2. Reduced expression by SETBP1 haploinsufficiency causes developmental and expressive language delay indicating a phenotype distinct from Schinzel-Giedion syndrome.

Filges I, Shimojima K, Okamoto N, Röthlisberger B, Weber P, Huber AR, Nishizawa T, Datta AN, Miny P, Yamamoto T. *J Med Genet.* 2011;48:117-22.

Laatst bijgewerkt: 20 februari 2019

Auteur: JH Schieving